



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/LV/intro>

## **Blau Slimība/Juvenīlā Sarkoidoze**

Versija 2016

### **2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA**

#### **2.1 Kā tā tiek diagnosticēta?**

Blau sindroma diagnosticēšanā tiek izmantotas šādas metodes:

a) Klīniskie novērojumi: iespējams konstatēt Blau sindromu, ja bērnam ir vairāku simptomu kombinācija (locītavas, āda, acis), kas liecina par šo orgānu veselības stāvokļa pasliktināšanos. Jāveic sīka izpēte ģimenes vēsturē, jo šī slimība ir ļoti reta un tiek pārmantota autosomāli dominējošā veidā. b) Granuloma: lai diagnosticētu sindromu, būtiski ir noteikt tipisko granulomu skartajos audos. Granulomas var tikt novērotas ādas biopsijā vai iekaisušajās locītavās. Citi granulomatozie iekaisumi (kā piem, tuberkuloze, imūndeficīts vai citas iekaisuma slimības, kā piemēram, vaskulītie iekaisumi) ir jāizslēdz klīnisko pārbaūžu laikā, kā arī asins analīžu un citu testu rezultātā. c) Ģenētiskās analīzes: pēdējo gadu laikā ir radusies iespēja veikt ģenētiskās analīzes pacientam, lai noskaidrotu, vai notikusi mutācija, kas uzskatāma par atbildīgu Blau sindroma /AS attīstībā.

#### **2.2 Cik liela nozīme ir pārbaudēm?**

a) Ādas biopsija: ādas biopsiju veic, paņemot plānu ādas paraugu no ādas un to ir ļoti viegli izdarīt. Ja ādas biopsija uzrāda granulomas, tad Blau sindroma diagnoze tiek uzstādīta, izslēdzot pārējās slimības, kas saistītas ar granulomas veidošanos. b) Asins analīzes: asins analīzes ir svarīgas, lai izslēgtu citas slimības, kas ir saistītas ar granulomatozu iekaisumu (kā piem, imūndeficīts, Krona slimība). Tās ir svarīgas, lai novērotu iekaisuma paplašināšanos un novērtētu orgānu darbību (kā piem, nieru, aknu). c) Ģenētiskie testi: vienīgais tests, kas nepārprotami apstiprina Blau sindroma diagnozi ir ģenētiskais tests, kas ataino NOD2 gēna mutāciju.

---

### **2.3 Vai to ir iespējams ārstēt vai atveseļoties pilnībā?**

Tā nevar tikt novērsta pilnībā, bet tā ir ārstējama ar medikamentiem, kas kontrolē iekaisumu locītavās, redzes un citos orgānos. Ārstēšanas mērķis ir ar medikamentu palīdzību kontrolēt simptomus un apturēt slimības progresēšanu.

### **2.4 Kāda ir ārstēšana?**

Nav pētījumu, kas liecinātu par optimālu ārstēšanas veidu Blau sindroma/AS gadījumā. Locītavu problēmas var izārstēt ar pretiekaisuma nesteroīdiem medikamentiem un metotreksātu. Metotreksāts tiek lietots, lai kontrolētu artrītu bērniem ar juvenīlo idiopātisko artrītu; tā efektivitāte Blau sindroma ārstēšanai ir mazāk novērota. Uveītu ir ļoti sarežģīti kontrolēt; lokālās terapijas (acu pilieni, kas satur steroīdus vai lokālas steroīdu injekcijas) var nebūt piemērotas daudziem pacientiem. Metotreksāta efektivitāte uveīta ārstēšanā ne vienmēr ir veiksmīga un pacientiem var nākties lietot kortikosteroīdus, lai kontrolētu smago acs iekaisumu.

Tādi citokīnu inhibitori kā TNF- $\alpha$  inhibitori ( infliksimabs , adalimumabs) var kļūt par efektīvu ārstēšanas veidu pacientiem, kuriem jāuzrauga sarežģīti prognozējama acu un/vai locītavu iekaisums ar iekšējo orgānu iesaisti.

### **2.5 Kādi ir blakusefekti ārstēšanai ar medikamentiem?**

Visbiežāk sastopamās nevēlamās blakusparādības metotreksāta lietošanai ir slikta dūša un diskomforta sajūta vēderā, medikamentu lietošanas dienā. Asins analīzes ir nepieciešamas, lai novērotu aknu darbību un balto asins šūnu skaitu. Kortikosteroīdu lietošanai ir blakusefekti, kā piemēram, svara palielināšanas, sejas uztūkums un garastāvokļa svārstības. Ja steroīdi tiek nozīmēti ilgstošai ārstēšanai, tie var kavēt augšanu, izraisīt osteoporozi, paaugstinātu asinsspiedienu un diabētu.

TNF- $\alpha$  izraisītājs ir nesen lietotie medikamenti; tie palielina infekciju risku, tuberkulozes izraisīšanu, kā arī citu imūnslimību vai neiroloģisku slimību attīstību. Potenciālie riski par ļaundabīgu audzēju veidošanos jāizrunā ar ārstu; pašreiz nav statistisku datu, kas pierādītu palielinātu risku par ļaundabīgo audzēju veidošanos, lietojot šos medikamentus.

---

## **2.6 Cik ilgi jāārstējas?**

Nav pieejami dati, kas ļautu noteikt optimālu ārstēšanās ilgumu. Svarīgi ir kontrolēt iekaisumu, lai novērstu iespējamus locītavu bojājumus, redzes zudumu vai citu orgānu bojājumus.

## **2.7 Kā ir ar dabiskām papildu ārstēšanas terapijām?**

Nav pierādījumu, ka komplementārā terapija Blau sindroma/AS ārstēšanā ir efektīva.

## **2.8 Cik biežas pārbaudes ir nepieciešamas?**

Pediatram reimatologam regulāri jāapskata bērnu (vismaz 3 reizes gadā), lai kontrolētu slimību un piemērotu medikamentozo ārstēšanu. Svarīgi ir regulāri apmeklēt oftalmologu – tik bieži, cik vajadzīgs, lai novērotu acu iekaisumu. Bērniem ārstēšanās kursa laikā jānodod asins un urīna analīzes, vismaz divas reizes gadā.

## **2.9 Cik ilgi jāārstējas?**

Slimība ilgst visu mūžu. Tās aktivitāte var svārstīties laika gaitā.

## **2.10 Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?**

Dati par slimības prognozi ilgtermiņā ir ierobežoti. Daži bērni ir novēroti 20 gadu garumā un sasnieguši gandrīz normālu augumu, normālu psihomotoro attīstību un dzīvo pilnvērtīgu dzīvi ar piemērotu ārstēšanās kursu.

## **2.11 Vai ir iespējams atveseļoties pilnībā?**

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība. Tomēr ar labu medicīnisko uzraudzību un ārstēšanu, lielākajai daļai pacientu izdodas dzīvot pilnvērtīgu dzīvi. Slimības smagums un tās progresēšana dažādiem pacientiem ar Blau sindromu ir atšķirīga; šobrīd ir iespējams prognozēt pacienta slimības gaitu.